

| | |
|---------------------------|--|
| Título del Proyecto | GENERACIÓN DE CELULAS iPSC PARA ESTUDIO DE ENFERMEDADES DEL NEURODESARROLLO: AUTISMO Y SÍNDROME DE WILLIAMS |
| Nº de expediente asignado | Areces_IPSC |
| Abstract | <p>El principal objetivo de este proyecto ha sido la generación de modelos celulares in vitro de patologías del neurodesarrollo. Dado que es muy difícil conocer los defectos funcionales que ocurren en el cerebro en desarrollo, la generación de este tipo de modelos celulares es una buena estrategia para avanzar en el conocimiento de la fisiopatología de las enfermedades, así como para facilitar el abordaje de aproximaciones terapéuticas. En concreto, se han modelado los síndromes de Williams-Beuren (SWB; ORPHA904; OMIM 194050) y el Trastorno del Espectro Autista con microduplicación 7q11.23 (DUP7, ORPHA96121; OMIM 609757) que están causados por alteraciones genéticas recíprocas de la misma región del cromosoma 7q11.23. Mientras que la delección hemizigota de esta región causa SWB la duplicación recíproca es responsable del DUP7, que está descrita como una de las variantes más recurrentes en el fenotipo del Trastorno del Espectro Autista (TEA). En ambas patologías se ven afectados por pérdida o ganancia los mismos 26-28 genes (1.5-1.8Mb). Si bien los pacientes con SWB presentan un perfil cognitivo que incluye déficit intelectual, problemas de aprendizaje con déficit en la coordinación motora y alteraciones de las habilidades visuo-espaciales, mantienen relativamente preservado el desarrollo del lenguaje y presentan muy buenas habilidades de comunicación y sociabilidad. Por el contrario los pacientes con DUP7 presentan principalmente problemas de comunicación, alteraciones de la interacción social, y un repertorio restringido de las actividades e intereses. Utilizando la tecnología de células pluripotenciales inducidas (iPSC) se han generado estos dos modelos humanos in vitro, donde partiendo de fibroblastos de pacientes se han diferenciado hacia neuronas. La utilidad de estos modelos será indispensable para entender las consecuencias funcionales implicadas en estos desórdenes genéticos recíprocos involucrados</p> |

| | |
|----------------------------------|--|
| | en dos enfermedades del neurodesarrollo con fenotipos opuestos siendo además útiles para testar estrategias terapéuticas que actúen en las vías funcionales alteradas. |
| Entidad Financiadora | FUNDACIÓN RAMÓN ARECES |
| Convocatoria: | XVI Concurso Nacional de ayudas a la investigación Científica y Técnica |
| Importe de la ayuda | 72.000€ |
| Fechas de ejecución del proyecto | 27/06/2012-27/06/2015 |
| |  |
| Enlaces: | https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=17123 |

